

Informe Anticipando FENOTIPADO DE PRECISIÓN



El **fenotipado de precisión** consiste en la **descripción precisa y exhaustiva de los rasgos observables, signos y síntomas (fenotipo)** que caracterizan los estados de salud y/o enfermedad de las personas de manera homogénea y estandarizada.

¿Por qué? El desarrollo de las ciencias ómicas y la disponibilidad de grandes cantidades de datos están contribuyendo a generar cada vez más conocimiento sobre la influencia de distintos factores sobre el fenotipo. Por ello, **definir, integrar y analizar los datos del fenotipo** es clave para avanzar en la comprensión de la biología y genética humana.

¿Para qué? Crear **una terminología única, codificada y estandarizada** a nivel internacional para **definir y representar con el mayor detalle posible las características de los estados de salud y enfermedad**, de manera estructurada, accesible y entendible, para que pueda ser manejada e interpretada tanto por un humano como por un ordenador.

¿Cómo? A través de sistemas que permitan **estandarizar las terminologías, sinónimos o formas de expresar** una determinada característica bajo un único término, mediante la **codificación** de términos y organizados bajo una **estructura jerárquica**:

Taxonomías

Más simple y lineal

Organiza conceptos en categorías jerárquicas y estructuradas según características comunes

Ontologías

Más compleja y detallada

Organiza la información en una compleja estructura que permite relaciones entre elementos de distintos grupos y orígenes

El avance del fenotipado de precisión ha hecho que **las clasificaciones basadas en taxonomías estén evolucionando hacia las ontologías** que permiten:

- **Consensuar los términos** utilizados en la comunidad médica y científica
- **Sistematizar el análisis** de información gracias a las relaciones entre los términos que componen la ontología
- **Realizar inferencia y comparaciones** con otras fuentes disponibles y que pueden tener relevancia clínica o en investigación

¿Qué aplicaciones tiene?

Investigación

Tratamiento personalizado y seguimiento

Diagnóstico de precisión

Formación de profesionales sanitarios

El **fenotipado de precisión** se posiciona como una **herramienta útil en la Medicina Personalizada de Precisión** ya que permitiría una **mayor comprensión de la variabilidad biológica**, así como **establecer asociaciones entre el fenotipo y factores determinantes de la salud** (genotipo, hábitos de vida...), para poder realizar una **clasificación más precisa de los signos y síntomas**, y por tanto de las **enfermedades**, con el fin último de **mejorar la salud de las personas**.

Para más información www.instituto-roche.es